



TITLE:

Klippel-Feil症候群に泌尿器系奇形と神経因性膀胱をともなった1症例

AUTHOR(S):

大園, 誠一郎; 山田, 薫; 中新井, 邦夫; 青山, 秀雄

CITATION:

大園, 誠一郎 ...[et al]. Klippel-Feil症候群に泌尿器系奇形と神経因性膀胱をともなった1症例. 泌尿器科紀要 1982, 28(5): 573-578

ISSUE DATE:

1982-05

URL:

<http://hdl.handle.net/2433/123085>

RIGHT:

Klippel-Feil 症候群に泌尿器系奇形と 神経因性膀胱をともなった1症例

星ヶ丘厚生年金病院泌尿器科（部長：中新井邦夫博士）

大 園 誠 一 郎

山 田 薫

中 新 井 邦 夫

県立奈良病院泌尿器科

青 山 秀 雄

A CASE OF KLIPPEL-FEIL SYNDROME WITH UROLOGICAL MALFORMATIONS AND NEUROGENIC BLADDER

Seiichiro OHZONO, Kaoru YAMADA and Kunio NAKAARAI

From the Department of Urology, Hoshigaoka Welfare Pension Hospital

(Chief: K. Nakaarai, M.D.)

Hideo AOYAMA

From the Department of Urology, Prefectural Nara Hospital

A case of Klippel-Feil syndrome is reported herein from the viewpoint of urological practice.

A 54-year-old man was referred to our urological clinic with the complaints of dysuria, disturbed gait and short neck syndrome. A genesis of the left kidney and malrotated pelvic kidney on the right side were disclosed by routine urography and angiography. EMG study of the pelvic floor and cystometric study combined with the ice water test revealed a neurogenic spastic bladder. In many cases suspected to be spastic bladder, the ice water test enabled accurate diagnosis. When the diagnosis of neurogenic bladders is controversial, the ice water test is a simple and valuable technique.

Key words : Klippel-Feil syndrome, Urological malformation, Neurogenic bladder, Ice water test

緒 言

上部頸椎の疾患にともなう神経因性膀胱の症例が最近報告されているが、上部頸椎の疾患にともなう症状は、脳幹症状を含めて多彩であり、知的障害をともなう場合もあり¹⁾、適確に排尿障害が把握されていないことが多い。頸椎骨の一部あるいは全体に先天的に骨癒合を認め、外観上短頸を呈する奇形症候群としての Klippel-Feil 症候群についても、このことは同じであるものと思われる。Klippel-Feil 症候群は、1912 年 Klippel & Feil による46歳男子の報告²⁾以来、現在までに国内外を問わず整形外科あるいは神経科領域

において散見されるが、このうち泌尿器科系との関連で報告された症例はきわめて少ない。

ここに報告する症例は、右単腎症で回転の異常を有する骨盤腎、ならびに神経因性膀胱を合併した Klippel-Feil 症候群の1症例であるが、明らかに神経因性膀胱と確認する上での E.M.G. および ice water test の意義についても、以下に合わせて報告する。

症 例

症例：54歳、男子、元事務職。

主訴：歩行困難、短頸。

家族歴：両親は血族結婚ではない。近親者を含めて、

先天的奇形はなく、他に特記すべきことなし。

既往歴：母親の妊娠中に異常なし。生下時より短頸で、頸部運動障害あり。

現病歴：1972年頃より、右腰痛および歩行困難が生じ、某医にて神経痛の診断で治療を受けていた。1977年1月頃より歩行困難が増悪し、同年3月8日当院整形外科および神経科を受診し、精査の結果 Klippel-Feil 症候群の診断を受け、同年6月3日神経科に入院した。入院時、右下腹部に腫瘍を触知し、さらに約1年来の排尿障害があるため、当科に紹介された。排尿障害は、尿線の細小、尿放出力の減退、夜間頻尿をともなった遷延性排尿困難であった。

現症：体格小、栄養中等度。頸部は短頸で、運動は全方向に制限されている。後頭部は hair line の低下を認める (Fig. 1)。胸部理学的所見に異常なく、腹部所見は、右下腹部に超手掌大の表面平滑、球状、弾性硬で呼吸性移動を示す腫瘍を触知するが圧痛はなかった。外陰部には異常を認めず、前立腺は小鶏卵大、弾性硬、表面平滑、境界明瞭であった。また神経学的所見では、四肢の痙性麻痺があり、さらに両下肢に Babinski 反射、Gordon 反射などの病的反射を認めた。

入院時検査所見：Table 1 のごとく末梢血、止血、生化学、肝機能などに異常は認めないが、総腎機能検査において、PSP 15分値 19.6%、2時間値55.7%、Ccr 68.5 ml/min と軽度腎機能障害を認めた。また残尿 130 ml、残尿率 46%であり、尿沈査において軽度炎症性所見をえた。

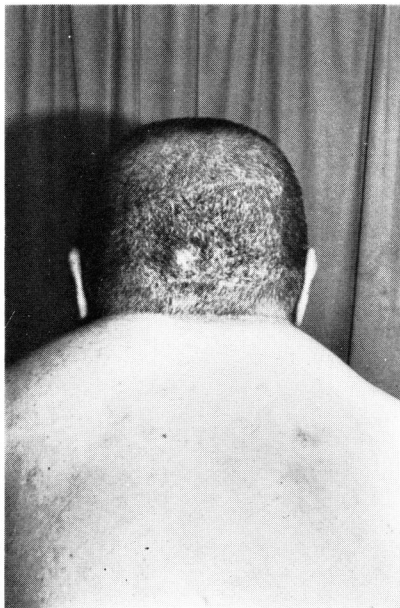


Fig. 1. Occipital region

膀胱鏡所見：容量約 400 ml。左側膀胱基底部分が中絶した三角部不全が著しく、両側尿管口は不明瞭であったが、青色排泄検査では、右側のみに排泄が認められた。そのほか、膀胱粘膜には異常所見は認められなかった。

X線検査所見：頸部単純撮影側面像 (Fig. 2) では、

Table 1. Laboratory reports on admission

RBC	483 x 10 ⁴ /mm ³	T.P.	8.0g/dl
WBC	8000/mm ³	A/G	1.77
Hb.	15.7g/dl	(Analysis normal)	
Ht.	48%	PSP	19.6% (15min.)
Plt.	14.3 x 10 ⁴ /mm ³		55.7% (120min.)
B.T.	1 min.	Cr, Ccr.	68.5 ml/min.
C.T.	8 min.	Urinalysis	
BUN	19.7 mg/dl	RBC	(-)
Cr.	1.3 mg/dl	WBC	8-10
Na	137 mEq/l	Bact.	(+)
K	3.9 mEq/l	Residual urine	130 ml
Cl	105 mEq/l	Residual urine rate	46%
I.I.	6		
GOT	26 u.		
GPT	27 u.		
Al-P	7.3 u.		

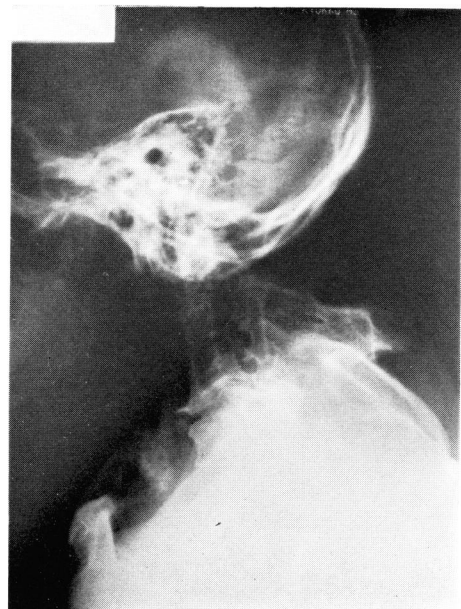


Fig. 2. Cervical vertebral X-P (lateral)

椎間腔が消失し、さらに椎体が一塊となっているが、level は明らかではなかった。腎膀胱単純撮影では異常なく、点滴排泄性腎盂造影 (Fig. 3) にて、左腎は全く描出されず、右腎は腎盂、腎杯がほとんど骨盤腔内に下降して軽度水腎症の像を呈しており、尿管像は腎盂右外側より始まっていた。逆行性腎盂造影 (Fig. 4) でも同様に、腎盂、腎杯の回転異常と腎杯の鈍化が軽度に見られた。大動脈造影 (Fig. 5) では、左腎動脈と思われる血管の描出はなく、右腎動脈は第 IV 腰椎の高さより 2 本認めたが、分枝、末梢まで特に異

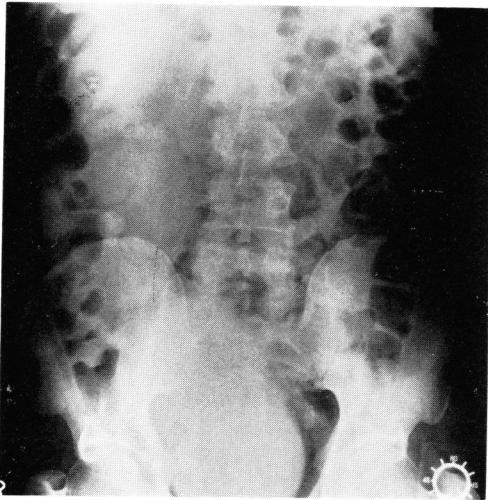


Fig. 3. DIP (20 min.)

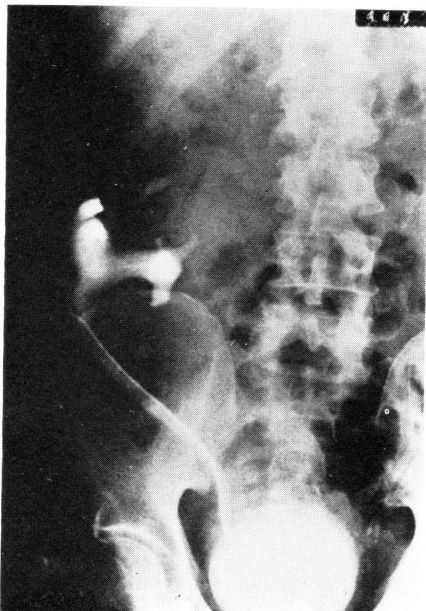


Fig. 4. RP

常血管はみられなかった。なお、静脈相にもとくに著変は認めなかった。

膀胱内圧検査成績：温生理食塩水にて、初圧 10 mmHg 平均が 150 ml 注入時より徐々に上昇を示し、40 mmHg に達する spastic type の様相を呈した (Fig. 6)。Ice water にてさらに顕著に spastic pattern を示し、それまでの平均膀胱内圧 20 mmHg に対して、反射的に 70 mmHg におよんだ (Fig. 7)。

尿道外括約筋筋電図所見：膀胱空虚時は電氣的静止状態を占め、球海綿反射にともなう群化放電がみられ、膀胱充満にともなう電氣的活動の増加など末梢の反射などに異常は認めなかった。排尿中断運動では、電氣的活動を認めず、電氣的静止状態を保っており、脊髓上位損傷型の pattern を示した (Fig. 8)。

以上より、泌尿器科的に右単腎症でかつ骨盤腎の奇形と前立腺肥大症、さらに spastic type の神経因性膀胱 (脊髓上位損傷型) をともなった、Klippel-Feil 症候群と診断した。

考 察

Klippel-Feil 症候群は、Klippel & Feil の報告以来、その病因論、診断、本態、治療などにつき、整形外科あるいは神経科領域で多々研究されている。詳細な検討は、他の専門書に譲り、簡単にその概略を述べたい。

1. 診 断

Klippel-Feil 症候群の診断的特徴は、解剖学的には、(1) 頸椎の圧縮および還元 (reduction), (2) 頸部脊椎破

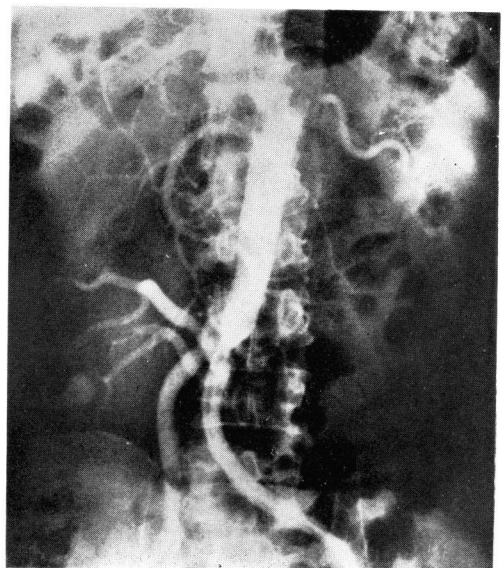


Fig. 5. Aortography

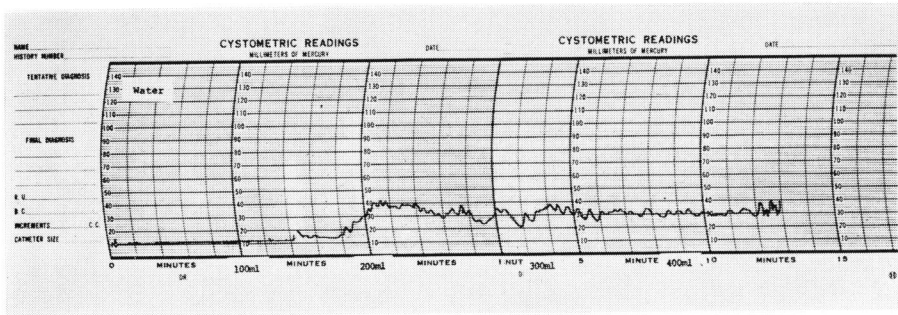


Fig. 6. Cystometry (Water)

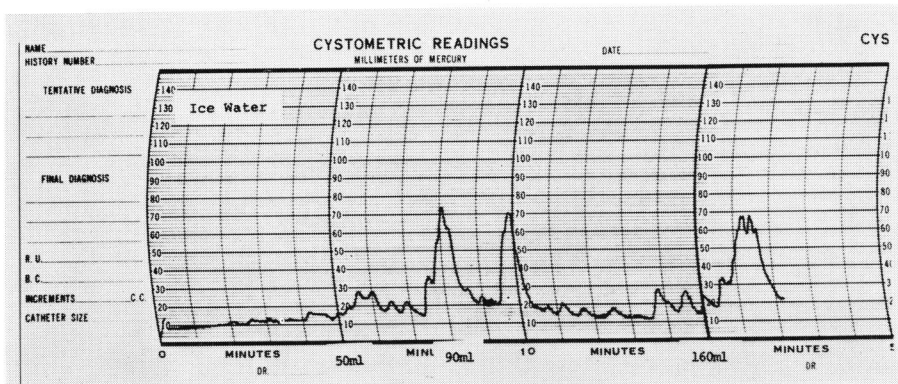


Fig. 7. Cystometry (Ice Water)

裂を有すること, (3)胸部が上昇し頸部を作ること, 臨床的には, (1)頸の短いこと, (2)後頭部髪際の高いこと, (3)頸部運動, とくに側方運動の制限, その際に疼痛は伴わない。などが述べられている³⁾。元来, 整形外科, 神経科などで本症候群は関心をもたれていたが, 先天奇形という特殊性とその多彩な臨床症状を呈することから, 内科, 小児科, 産婦人科, 放射線科, 耳鼻咽喉科, 歯科など, 各方面からの報告がみられ, それらの臨床統計的観察の結果, 前述以外にも多くの診断的有用性のある項目が報告されているようである。

2. 合併奇形

また本症は多彩な奇形をともなう症候群としても注目されている。Gray⁴⁾は1964年, 418例の Klippel-Feil 症候群の合併奇形について Table 2 のごとく集計している。統計的に, 骨格系の奇形がもっとも多いが, 泌尿器系の奇形も 1.9%に認めている。われわれが集めた本邦報告症例では, 右偏位腎, 右重複腎盂の18歳女子症例⁵⁾, 右単腎症の5カ月女児症例^{6,7)}, 馬蹄腎に反道下裂をともなった73歳男子症例⁸⁾などがみられる。しかしこの統計的数値については, 本症候群の性格上, 泌尿器科医との接触が少ないことから考えあわせると, 正確性に乏しく, 泌尿器科領域の合併奇

形の頻度を検討することは有意ではないと考える。

一方, pathogenesis については, 十分解明されてい

Table 2. Complications of Klippel-Feil syndrome in 418 cases

associated malformations	incidence (%)
Skeletal system	
Sprengel's deformity	23
cervical rib	12.7
webbed neck	9
hemivertebrae	72
spina bifida	
posterior	45.3
anterior	2.2
fused, absent or deformed rib	33.3
cranial asymmetry	25
basilar impression	25
thoracic asymmetry	10
platybasia	6
Enteric cysts and duplication	4
Cardiovascular system	3
Urogenital system	1.9
Gastrointestinal system	0.7

(Gray, S.W.: Surg. Gynec. Obstet., 118:373, 1964.)

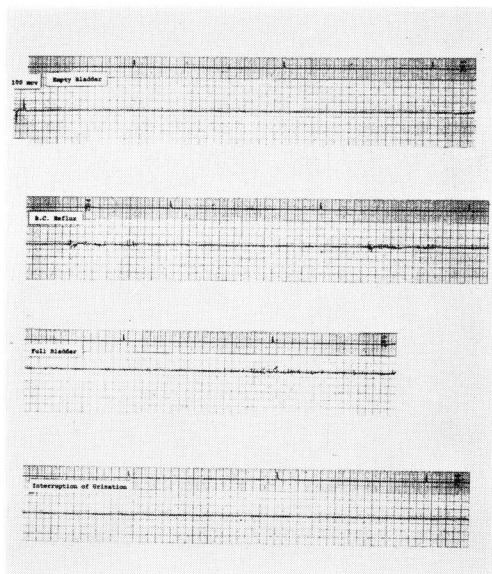


Fig. 8. E.M.G. (Empty Bladder, B.C. Reflux, Full Bladder, Interruption of Urination)

ないが、現在報告されている主なものを列記すると、(1)胎内負荷変形説、(2)胚種決定説、(3)断節形成障害説(抑制的奇形発生説)、(4)系統発生的変形説などが述べられている⁹⁾。自験例において、右単腎症でかつ骨盤腎の奇形をともなっていたが、Klippel-Feil 症候群とこの泌尿器科系の奇形を一元的に考えれば、骨格、腎、生殖器はいずれも中枢葉由来の臓器であることから、胎生期における中胚葉のなんらかの異常が基盤となって発生した奇形と推論される。

したがって前述したごとく臨床的限界はあるが、今後、本症候群において泌尿器科学的検索をおこなえば、尿路、生殖器系奇形の合併もさらに多いものと考えられる。

3. Klippel-Feil 症候群と神経因性膀胱

神経因性膀胱の症状も呈した本症候群について具体的に記載した報告はみられないが、本症では四肢が痙性麻痺であり、またいろいろの病的反射がみられたり、対称性の知覚障害などがみられ、いわゆる脊髄上位損傷型の神経症状を呈することから、膀胱においても spastic type の変化を呈することは推察できる。

自験例においても、尿道外括約筋筋電図にて球海綿反射、膀胱充満時に外括約筋群に電気的活動の認められることは spastic bladder および正常ともにみられるものであるが、排尿中断運動の出来ないことが脊髄上位損傷の際の所見である。これが ice water test で膀胱の反射性が亢進する状態と一致する。この ice

water test は Bors & Commar¹⁰⁾ は、upper motor neuron section の損傷された 558 症例のうち 77% に陽性に、さらに経時的に 10% が陽性化することを報告していることから、今後 spastic type の神経因性膀胱での負荷試験として十分応用価値があると考えられる。

したがって Klippel-Feil 症候群では、頸椎の癒合が先天的にあるため、頸椎完全損傷を惹起し、いわゆる upper motor neuron の障害された spastic type の神経因性膀胱をともなうと推察される。

結 語

- 1) 54歳男子の、右単腎症でかつ骨盤腎、前立腺肥大症、神経因性膀胱をともなった Klippel-Feil 症候群の 1 例を報告した。
- 2) Klippel-Feil 症候群において泌尿器系の奇形合併は、検索すればさらに多いものと考えられる。
- 3) Klippel-Feil 症候群では、頸髄不完全傷型の spastic type な神経因性膀胱をともなうと考えられる。
- 4) spastic type の神経因性膀胱の診断に際し、ice water test は十分に有用性があると考えられる。

(本論文の要旨は第82回日本泌尿器科学会関西地方会において発表した。稿を終るにあたり、ご校閲を賜った恩師岡島英五郎教授に深く感謝いたします。)

文 献

- 1) 朝長正道：頭蓋頸椎移行部骨奇形の臨床・第14回日本パラプレジア医学会抄録集 14: 47, 1979
- 2) Klippel MM et Feil: Absence de colonne cervicale. *Nouv iconog* 25: 223, 1912
- 3) 生駒尚秋・三輪哲史・阿部喜男：迷路症状を主とした Klippel-Feil 氏症候群の 1 例。耳鼻咽喉科 38: 929, 1966
- 4) Gray SW, Romaine CB, Skandalakis JE: Congenital fusion of the cervical vertebrae. *Surg Gynecol Obstet* 118: 375, 1964
- 5) 泊 康男・金田又衛・斉藤善蔵・塩谷謙二：Klippel-Feil 症候群の 1 例。日本内科学会雑誌 59: 304, 1970
- 6) 小谷 泰：小児の Klippel-Feil 症候群の 1 例・小域科臨床 25: 679, 1972
- 7) Miyamoto C, Ishii H, Hamamoto Y: An autopsy case of the Klippel-Feil syndrome. *Bulletin of Osaka Medical School* 17: 11, 1971

- 8) 坂井 誠・井藤英喜・折茂 肇・宮地幸隆: Klippel-Feil 症候群に basilar impression 馬蹄腎, 尿道下裂を伴った1例. 内科 34: 713, 1974
- 9) 末光 茂・江草安彦・末丸紘三・黒田邦彦・守谷 節夫: 重度精神発達遅滞と周期的気分変調を伴った Klippel-Feil 症候群の1例. 精神医学 17:

939, 1975

- 10) Bors E, Commar AE: The Ice Water Test and the Capacity Residuum Study. Neurological Urology 1st ed, p.145, S Karger, Long Beach, Calif, 1971

(1981年11月25日受付)

腸溶、フトラフルE顆粒新発売。たゆまざる研究の結果、長時間効果持続・長期連続投与可能な腸溶顆粒が、またひとつ加わりました。フトラフルの5剤型が遂に完成しました。



↑
フトラフルズボ・ズボS
3つの吸収経路

完成5剤型・錠、カプセル、スボ、細粒、E顆粒 (新発売)
抗悪性腫瘍剤

健保適用

フトラフル®

Tetraful

(FT-207) 一般名 Tegarfur

1. フトラフルは主に肝臓で活性化され、活性物質である5-FU、FUR、FUMPの濃度が長時間持続します。この長時間持続性は代謝拮抗剤による癌化学療法において極めて重要なことです。
2. フトラフルはmasked compoundのため、副作用が軽微で、長期連続投与が可能です。
3. 初回治療にも非初回治療にも有効であり、癌化学療法における寛解導入のみならず、寛解強化療法、寛解維持療法として使用され特に病理組織学的に腺癌と診断された症例に有効です。



大鵬薬品工業株式会社

〒101 東京都千代田区神田司町2-9